

Barn - Screening vid neurofibromatos typ 1

Hitta i dokumentet

[Bakgrund](#)
[Rutin](#)
[Utredning och bedömning](#)

[Referenser](#)
[Uppdaterat från föregående version](#)

Bakgrund

Neurofibromatos typ 1 (NF-1) är en ärftlig sjukdom som drabbar ungefär en person på 3500. NF-1 kallas ibland von Recklinghausens syndrom efter den tyske läkare som beskrev sjukdomen 1882. Denna sjukdom skiljer sig helt från neurofibromatos typ 2 som är en allvarligare och ovanligare sjukdom.

NF-1 ger symtom från hud, ögon, skelett och nervsystem. När det gäller ögonen och synfunktionen finns en ökad risk för optikus-gliom (Optic pathway glioma: OPG). Man uppskattar att minst 15-20 % av alla barn med NF-1 får OPG. Risken är störst upp till 6 års ålder men tumörer kan uppstå under hela livet. Tumören är oftast förhållandevis godartad men genom infiltration av synnerven kan den påverka synfunktionen. Tumörer i orbita kan ge proptos. OPG kan också engagera chiasma och ge olika typer av synfältsbortfall och även orsaka endokrina störningar genom påverkan på hypotalamus/hypofys. Hela spektret från helt stabila, icke-symtomgivande tumörer till tumörer som har ett mer aggressivt förlopp förekommer.

Man har i många länder rekommenderat regelbundna ögonundersökningar av dessa barn i syfte att finna behandlingskrävande tumörer. Ögonläkarens roll är dels att upptäcka symtomgivande tumörer och dels att bevaka patientens synutveckling. Många OPG kan man bara observera men ibland progredierar tumören och måste behandlas. Idag används främst kemoterapi men även kirurgisk behandling kan i vissa fall vara aktuellt. Hos äldre barn har strålning tidigare använts men med tanke på riskerna undviker man detta.

Rutin

Alla barn med NF-1 följs med årliga ögonundersökningar till 12 års ålder då man utifrån mognad kan överlåta till barnet själv att bedöma om de upplever en synnedsättning. Vid misstanke om synpåverkan görs MR. Om man finner en tumör individualiseras den fortsatta handläggningen och sköts i samråd med barnläkare.

Utredning och bedömning

- Synskärpa
- Pupillreflexer
- Färgsinne
- Papillbedömning
- Exoftalmometri och motilitet
- Synfältsundersökning

Referenser

Listernick R, Ferner RE, Liu GT, Gutmann DH 2007 Optic pathway gliomas in neurofibromatosis-1: controversies and recommendations Annals of Neurology Vol 61 (3) 189-198

Uppdaterat från föregående version

231114: Uppdaterat tagit bort ansvariga/bkn

20-03-12 uppdaterad med författare, granskare och verkställare/bkn